



# Retinanytt 2:16

## *Svenska RP-föreningen*

Söker bot mot ögonsjukdomen Retinitis Pigmentosa

---

juni-augusti

### Varning för oseriösa behandlingar

Om man, som vi retinitiker, har en obotlig sjukdom som långsamt försämras så är det lätt att känna desperation. Vi vill inte ha synskadan och vi vill framför allt inte att den ska bli ännu sämre, och alla läkare vi träffar talar om för oss att än finns ingen bot. Då är det lätt att googla på RP och behandling och vips, så hittar man ett antal centra ute i världen som säger att de faktiskt kan bota sjukdomen. Det finns dessutom trovärdiga intervjuer med retinitiker som säger sig ha blivit botade av doktor ABC på center XYZ. Det enda som står emellan oss och en fungerande syn är en flygresa och en summa pengar för behandlingen. Lyckan är gjord.

Fast det är tyvärr inte så enkelt, sanningen är att idag 2016 så finns det ingen medicinskt bevisad behandling som kan bota RP. Det finns ett antal kliniska försök med behandlingar mot RP, och en sådan är en genterapibehandling mot RPE65 som troligen kommer bli godkänd det närmsta året.

Vi har fått kännedom om en ung skandinav med RP som på eget initiativ åkt till ett sydostasiatiskt land för att få en annan sorts behandling – en stamcellsbehandling. Innan resan hade personen lite syn kvar, men efter resan och behandlingarna så är merparten av synfunktionen uttraderad och dessutom har smärtor i ögonen tillkommit. Det finns ingen stamcellsbehandling för RP med medicinskt bevisad effekt idag, inte någonstans i världen. Det har nyligen startat försök med stamcellsbehandlingar i USA, men det är alltså ännu på försöksnivå. En viktig sak att känna till om kliniska försök är att om de utförs enligt de internationellt erkända protokollen så ska man som patient aldrig behöva betala för behandlingarna. Det är just försök, det finns ingen garanti för att försöken lyckas, och därför anses det oetiskt att ta betalt av patienten.

Om ni funderar på en behandling mot RP eller funderar på att delta i ett kliniskt försök - kontakta gärna oss i RP-föreningens styrelse.

## Svenska RP-föreningen

**Postadress:**

Gotlandsgatan 44, 4 tr  
116 65 STOCKHOLM

**Besöksadress:**

RP-föreningen  
Gotlandsgatan 44, 4 tr

**Administratör:**

adm (snabel-a) srpf.a.se  
tfn: 08-702 19 02

Plusgiro 62 21 08-9

Gåvor pg 24 75 19-2

**Webbplats:**

[www.retinanytt.se](http://www.retinanytt.se)

För att logga in på medlems-  
sidorna gäller lösenordet  
"Retina15".

**Ansvarig redaktör:**

Caisa Ramshage  
tfn: 08-644 79 91,  
caisa (snabel-a) [retinanytt.se](http://retinanytt.se)

Karl-Fredrik Ahlmark,  
[karl-fredrik \(snabel-a\) retinanytt.se](mailto:karl-fredrik (snabel-a)@retinanytt.se)

**I redaktionen:**

Bengt Vilhelmson,  
tfn: 08-694 81 18,  
[bengt \(snabel-a\) retinanytt.se](mailto:bengt (snabel-a)@retinanytt.se)

Susanne Mirshahi,  
tfn: 0730-68 18 80,  
[susanne \(snabel-a\) retinanytt.se](mailto:susanne (snabel-a)@retinanytt.se)



# Retinanytt 2:16

juni-augusti

Retinanytt utkommer i mars, juni, september och december. Manusstopp är den 15:e i månaden före utgivningsmånaden.

## Innehåll

- 1 Ledare
- 3 Tvådagars höstmöte i Umeå
- 4 Årsmöteshelgen i Kungälv
- 5 RP-forskning runtom i världen  
- rapport från ARVO
- 6 Läkemedelskandidat har tagits fram  
inom EU-projekt i Lund. Blir det  
kliniska försök?
- 8 Uppföljning av choroideremiförsök
- 8 Lennart Elfving
- 8 På gång

### Ansvarsbegränsning

Informationen i Svenska RP-föreningens tidning Retinanytt tillhandahålls som en service till läsaren utan någon som helst garanti. Svenska RP-föreningen har ingen möjlighet att i detalj bedöma riktigheten och relevansen i den medicinska information vi publicerar och vi har heller ingen möjlighet att ge medicinsk rådgivning i dessa frågor. Var och en måste själv, tillsammans med sin ögonläkare, bedöma om informationen är korrekt och tillämplig på den egna situationen.

Vi har inte koll på precis all forskning som pågår, men genom vårt medicinska och vetenskapliga råd med professor Sten Andreasson och genom vårt medlemskap i Retina International så kan vi ta reda på fakta om behandlingen eller det kliniska försöket.

Vi hoppas givetvis att vi de kommande åren ska kunna ge mycket mer positiva besked om behandlingar både i Sverige och utomlands än vad vi kan just idag 2016!

Caisa Ramshage  
Redaktör Retinanytt

---

# Tvådagars höstmöte i Umeå

RP-föreningen inbjuder till höstmöte dit alla medlemmar, anhöriga och andra intresserade hälsas hjärtligt välkomna!

Lördag-söndag 12-13 november 2016

**NÄR?** OBS! Preliminära tider! Vi börjar med samling och fika ca 9.00 på lördagen, officiellt program startar lite senare och slutar ca 14.30 på söndagen

**VAR?** På en folkhögskola i Umeå-trakten, exakt plats kommer att i nästa nummer av Retinanytt och på förenings hemsida

Temat för dessa dagar är **FORSKNING, NJUTNING & HÄLSA**

Marie Burstedt från Umeå Universitet som är forskare inom RP och är specialiserad mot Botniadystrofi kommer tillsammans med sina kollegor berätta om pågående forskning både i Sverige och utomlands. De kommer också att berätta om påbörjade kliniska försök där Marie Burstedt är en av nyckelpersonerna.

Utöver det kommer det finnas tillfälle att både delta i chokladprovning och att träna bort de eventuella extrakiln som chokladen kan orsaka.

Detaljerat program kommer i nästa nummer av Retinanytt, men det går redan nu att förhandsanmäla sig till kansliet. För de som kommer söderifrån så finns det nattåg som stannar i Vindeln vid 8-tiden på lördagmorgon och en buss på söndagen som tar oss från Vindeln till Umeå. Stockholmsgruppen kommer att sponsra tågbiljetter för medlemmar från Stockholm och Gotlandslän.

Anmälan görs till RP-föreningens kansli, helst epost [adm@srpf.a.se](mailto:adm@srpf.a.se) eller telefonsvare 08 – 702 19 02. Inbetalning av deltagaravgift görs på föreningens plusgiro nr. Vänd dig även till kansliet för frågor kring helgen.

Kostnaden är 400 kr för hela helgen inkl. alla måltider och övernattning i dubbelrum och 600 kr i enkelrum. För icke-medlemmar är kostnaden 700 kr respektive 1000 kr.

**VARMT VÄLKOMNA!**

# Årsmöteshelgen i Kungälv

---

Helgen den 9-10 april hölls föreningens årsmöte på Nordiska folkhögskolan i Kungälv. En mycket lyckad helg med ett fullspäckat program.

Vi välkomnades av Anne-Marie Ternstedt som berättade om den nordiska tanken bakom folkhögskolan, att låta människor från hela Norden studera där för att vidga sina vyer. Skolan har även stort fokus på hörselskadade och teckenspråk.

Det sedvanliga årsmötet leddes av Tomas Gustavsson, ordförande i SRFs lokalförening i Kungälv- Stenungsund-Orust-Tjörn, som rutinerat ledde oss genom alla beslut. Några förändringar gjordes i styrelsen som nu består av ordförande Henrik Rüffel, ledamöterna Caisa Ramshage, Karl-Fredrik Ahlmark, Oscar Persson, Erika Larsson, Lars Bergqvist, Feres Mourali och ersättare Thomas Rönnerberg.

Docent Per Ekström från Lund berättade om näthinneforskning och EU-projektet DRUGSFORD. Ett föredrag som mycket pedagogiskt förklarade hela kedjan av hur och vad forskningen identifierat som problem och hur de har tagit fram förslag på kandidat till ett läkemedel som förhoppningsvis kan ge positiva resultat efter kliniska prövningar. Föredraget gav en mycket god insikt i olika problemställningar, men även processen för att hitta och ta fram lösningar.

Johan Seige tog över scenen efter kafferasten. Johan är musiker och ståuppkomiker och berättade med humor och allvar om motgångar och medgångar i

livet som blind under temat "Hur kan du gråta när dina ögon är trasiga?". Gott om skratt men också tänkvärt och insiktsfullt. Efter middagen tog Johan fram gitarren och underhöll med väl-skrivna och tänkvärda texter. Ett par skämtsamma låtar hans också med och bidrog till den uppsluppna stämningen.

Synpedagog Anna Tidblom började söndagen med att berätta om hjälpmedel för synskadade och sin butik Synlådan. Vi fick se många intressanta hjälpmedel och under fiket även möjlighet att handla. Jörgen Thaug, civilingenjör och medicine dr i oftalmologi, berättade om hur bländning fungerar och hur belysning kan hjälpa eller stjälpa vår förmåga att se. En grundlig beskrivning om varför man blir bländad och tydliga exempel på hur belysningsmiljö bör skapas, men även exempel på vad man bör undvika. Eric Malmgren avslutade helgen med att prata om hur man kan gå vidare i livet trots synskada och forma en ny, givande vardag.

Ska man sammanfatta helgen så var det fyllt med information som framfördes av kunniga, pedagogiska talare, med många skratt och trevligt framfört. God mat och många trevliga dialoger och möten mellan oss deltagare. Susanne Mirshahi, Camilla Svensson och Joakim Ericsson har gjort ett fantastiskt bra jobb som arrangerade hela helgen.

# RP-forskning runtom i världen – rapport från ARVO

Sten Andréasson, professor och ögonläkare i Lund, ger i denna artikel en kort rapport från det årliga internationella ögonläkarmötet ARVO, som i år hölls i Seattle i USA och samlade mer än 10 000 ögonforskare från hela världen.

För många ögonforskare, både de som arbetar kliniskt och de som arbetar mer experimentellt, är detta det viktigaste mötet under året. Under mötet framförs mer än 8000 presentationer och det finns ett flertal forum för erfarenhetsutbyte, samtal och kontakt och man får möjlighet att träffa flera av de forskningsgrupper, som man under året enbart haft mailkontakt med.

I denna artikel kommer jag att beröra framför allt sådant som kan ha direkt klinisk betydelse vid behandling av ärftliga näthinnesjukdomar.

När det gäller nya forskningsrön kring behandling av Retinitis Pigmentosa så är det fortfarande genterapi som klart dominerar. Forskningen går långsamt framåt eftersom det finns många involverade gener och det krävs långa förberedande experimentella studier, men resultaten är fortfarande positiva.

Ett nytt och spännande forskningsrön, som möjligen kan förenkla genterapin är CRISP/Cas9.(Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats). Det kan beskrivas som ett enzym som kan reparera eller läka de gener som inte fungerar korrekt. Vid mötet gavs flera exempel på hur man i djurmodeller kunnat bota ärftliga ögonsjukdomar genom att koppla en frisk gen till CRISP och sedan injicera i ögat. Vi kommer att höra mer om detta i framtiden.

I samband med ARVO anordnades även ett samlat internationellt möte kring aktuella behandlingsstudier vid RP, arrangerat av Retina International SMAB (Retina International Scientific and Medical Advisory Board Meeting) med ordförande Christina Fasser. Under detta möte diskuterades framför allt följande:

**Stamcellsterapi**, dvs. att man planterar in nya celler i näthinnan. Detta forskningsspår har åter blivit aktuellt och kan kanske bli något för framtiden, men ännu finns det ingen behandlingsstudie som klart kunnat visa att stamceller kan förbättra synen hos patienter med RP.

**Microchip** i näthinnan är fortfarande aktuellt, och en typ av microchip, ARGUS 2, har använts i olika studier. I framtiden kan förhoppningsvis dessa microchip bli bättre, men i de kliniska studier som hittills utförts har dessa chip inte kunnat förbättra näthinnans funktion så mycket att retinitiker fått förbättrad praktisk synförmåga

**VPA** (valproinsyra – Ergenyl/Abse-nor) är ett känt läkemedel mot epilepsi och det finns flera preliminära, osäkra studier, som visat att det möjligen kan användas vid behandling av RP. David Birch från Dallas har under 3 års tid noggrant undersökt 90 patienter vid olika centra som behandlats med

denna medicin. Slutresultatet visade dock mycket klart att VPA inte kan förbättra synfunktionen vid RP.

**DRUGSFORD-projektet.** Detta är ett internationellt forskningssamarbete där bland annat Tyskland, Italien och även Sverige/Lund med forskare Per Ekström i spetsen deltar. I projektet försöker man få fram en ny behandlingsterapi, som innebär att man injiceras en skyddande substans (neuroprotektion) i ögat för att skydda nervcellerna i näthinnan. Preparat förbereds nu för kliniska studier.

**Genterapi.** Genterapi innebär att man med hjälp av virus kan injicera en frisk gen i ögat. Genen kan sedan koda för det protein som näthinnan saknar och åter få näthinnan att fungera. Flera sådana projekt pågår, och flera svenska patienter är inblandade i olika stadierna i projekten. De genterapiprojekt som rapporterades från var:

- a. **RPE 65** (en tidig form av Retinitis Pigmentosa). Tre centra berättade om sina resultat och hur de arbetat med olika modifierade virus samt gener för att behandlingen ska bli så effektiv som möjligt. J Bennet hade tidigare under mötet rapporterat att man även kunnat behandla det andra ögat några år senare och

uppföljning efter 6 år har inte visat några tecken på antikroppsreaktion, vilket är mycket positivt för fortsättningen. Målet är att efter denna FAS III-studie få behandlingen godkänd och registrerad i USA under 2017 och i EU under 2018. I det svenska RP-registret finns ett antal patienter med denna genförändring som kan komma att bli aktuella för behandling.

- b. **Choroideremi**
- c. **Kongential retinoschisis**
- d. **Akromatopsi**

Kliniska studier (genterapi) pågår inom dessa tre former av RP och hittills har inga negativa effekter rapporterats från försöken. Det rapporterades även om ytterligare ett antal gener, där studier med genterapi nu initierats.

Tyvärr tar alla studier lång tid, men det är viktigt med säkerhet och noggrannhet innan nya behandlingar registreras och används. Jag tror att man är på helt rätt väg inför framtiden och möjligen kommer nya metoder, som att identifiera genförändringar och den nya CRISP-metoden, kunna göra att utvecklingen går snabbare

Sten Andréasson  
Överläkare, professor, Ögonkliniken  
Skånes universitetssjukhus/Lund

---

## Läkemedelskandidat har tagits fram inom EU-projekt i Lund. Blir det kliniska försök?

Av Bengt Vilhelmson

Per Ekström, docent vid avdelningen för oftalmologi vid Lunds universitet, föreläste under årsmöteshelgen. Han berättade om resultat från EU-projektet DRUGSFORD.

Per började med att gå igenom ögats och näthinnans funktion och uppbyggnad. Ljus omvandlas till elektriska signaler i näthinnan och informationen överförs med hjälp av kemiska ämnen.

RP börjar med en mutation och slutar med en degeneration. Vad vi inte förstår är vad som händer däremellan, säger Per. Studier av sjukdomsmekanismen är därför viktiga. För att hitta en behandling måste man först förstå mekanismen; det är utgångspunkten för hans forskarteam.

De djurmodeller de analyserar har samma eller liknande mutationer som människor. Musens näthinnor är ganska lika våra. De har jobbat mycket med RD1-musen som har mutationen PDE6. De analyserar fotoreceptorernas inre liv. Vad skiljer muterade fotoreceptorer från normala? De använder mikroskopiska tekniker för att studera vävnaden såsom vanlig mikroskopi och elektronmikroskopi. Studierna kan också innehålla biokemi. Det som pågår i cellerna är i stor utsträckning kemiska processer.

RD1-musen har en snabb degeneration. Efter några dagar har fotoreceptorerna degenererat färdigt. Detta gör att man kan studera processen utanför djuret i en odlingssskål. Där utförs en odling på näthinnan från musen i en vävnadslösning. Näthinnan kan hållas vid liv i minst tre veckor i skålen och hinner då degenerera. Man kan lätt sätta till ämnen i odlingsmediet och se hur tillsatserna påverkar degenerationen.

De tittar ofta på proteiner. Proteinerna ser till att hålla cellerna igång. Om proteinerna jobbar för litet eller för mycket kan det vara skadligt för cellerna.

RD-musen har fel på genen som ska göra proteinet PDE6. PDE6 ser till att det finns lagom mängd av molekylen cykliskt guanosinmonofosfat (cGMP) i cellerna. cGMP är en väsentlig faktor i sjukdomsförloppet tror forskarna. I normalfallet hjälper cGMP till att skapa en elektrisk signal. Molekylen har också möjlighet att sätta igång ett annat protein, proteinkinas G (PKG). Vi vet att i RD1-musens fotoreceptorer så jobbar PKG för mycket, säger Per. Det beror på att det finns för mycket cGMP i fotoreceptorerna. Dessa fel leder till att fotoreceptorerna dör.

Funktionen hos den läkemedelskandidat de har tagit fram är att den påverkar cGMP-systemet på ett sätt som cellerna reagerar positivt på. Vi börjar förstå mekanismen och har skaffat oss idéer för behandling, säger Per. Deras idé har lett till EU-projektet DRUGSFORD som avslutas i augusti i år. Syftet med projektet har varit att ta fram en läkemedelskandidat och det har alltså skett.

För ett år sedan fick kandidaten en s.k. Orphan drug designation (ODD) av den europeiska läkemedelsmyndigheten (EMA). ODD är en speciell lagstiftning inom EU som underlättar klinisk utveckling och testning av läkemedel för ovanliga och allvarliga sjukdomar. Med ODD är läkemedlet skyddat med 10 års ensamrätt på marknaden. De som utvecklats har då större chans att få tillbaka utvecklingskostnaderna.

Att vi har en kandidat till läkemedel innebär inte automatiskt att det blir ett, säger Per. Nästa steg är kliniska försök fas 1 på människor och det finns många frågetecken innan dessa kan dra igång.

Returadress: Svenska RP-föreningen  
Gotlandsgatan 44, 4 tr  
116 65 STOCKHOLM

**B**

Porto betalt  
Porto Payé  
Sverige

**BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING. Vid definitiv**

Återsändes därför att

- adressaten är okänd
- adressaten har avlidit
- adressaten har flyttat, ny adress på framsida

# Uppföljning av choroideremiförsök

Av Bengt Vilhelmson

Professor Robert MacLaren från University of Oxford leder kliniska gen-  
terapiförsök för choroideremi.

Resultat från dessa presenterades i Retinanytt 1:14. I försöken levererar ett ofarligt adenovirus friska gener till fotoreceptorerna. En uppföljningsrapport visar att effekten består även 3,5 år efter behandlingen.

Fem av sex behandlade patienter bibehöll eller fick förbättrad syn i det behandlade ögat efter 3,5 år. MacLaren anser att detta är ett bevis för att metoden har en lång hållbarhet.

Källa: The New England Journal of Medicine

## Lennart Elfving

En av RP-föreningens grundare Lennart Elfving har gått bort efter en tids sjukdom i en ålder av 88 år. Vi i RP-föreningen sänder våra varmaste tankar till hans familj.

**Har RP-föreningen din nya e-mailadress?  
Maila kansliet för att uppdatera oss!**

## På gång

### Möte Skånegruppen i Malmö

Boka söndagen den 18 september! Skånegruppen planerar ett eftermiddagsmöte i Malmö. Information om tid och plats skickas ut via epost senare. För information kontakta Lars Bergqvist på epost [lars@srpf.a.se](mailto:lars@srpf.a.se) eller mobil 0733 868613.

### Föreningens höstmöte i Umeå

Se artikel i tidningen om föreningens höstmöte i Umeå 12-13 november